

## SYNDROME SEIN – OVAIRE (BRCA)

Si au moins un des critères suivants :

- ❑ Cancer du sein chez une femme < 36 ans
- ❑ Cancer du sein chez un **homme** quel que soit l'âge
- ❑ Cancer du sein **triple négatif** (RE-, RP -, Her 2-) <51 ans
- ❑ Cancer du sein de type **médullaire** quel que soit l'âge
- ❑ Cancer du sein bilatéral avant 70 ans (le premier <50 ans)
- ❑ **2 cas** de cancers du sein dont 1 avant **40 ans** (ou <50 ans si l'autre était diagnostiqué <70 ans)
- ❑ **3 cas** de cancers du sein diagnostiqués quels que soient les âges au diagnostic
- ❑ Toutes les femmes d'origine **ashkénaze** ayant un antécédent personnel/familial de cancer du sein/ovaire/pancréas  
La fréquence des mutations BRCA dans la population générale est 1/500 mais chez les Ashkénazes est 1/40 !

Chez le même patient ou chez un apparenté au 1<sup>er</sup> degré

- ❑ Cancer **sein + ovaire** quels que soient les âges
- ❑ Cancer **sein + pancréas** quels que soient les âges
- ❑ Cancer du **sein + prostate** <50 ans

## AUTRES FORMES SYNDROMIQUES

### Maladie de Cowden

- ❑ Manifestations phénotypiques : **papillomatose linguale et gingivale**, trichilemmomes; macrocéphalie, goitre, retard psycho-moteur, hamartomes cérébraux et cervelet (gangliocytome ou sdr Lhermite-Duclos)
- ❑ Risques tumoraux : **cancer thyroïde (folliculaire)**, cancer du sein 25-50%, cancer du rein

### Syndrôme de Peutz-Jeghers

- ❑ Manifestations phénotypiques : lentiginose péri-orificielle; **polypose hamartomateuse digestive (intestin grêle ++)**
- ❑ Risques tumoraux : cancer sein 30%, **cancer digestif** (dès l'enfance), cancer pancréas, cancer poumon, **cancer endocol et endomètre**, tumeurs de la granuleuse, **Leydigomes** (dès l'enfance)

### Syndrôme de Li -Fraumeni

- ❑ Risques tumoraux : cancer sein, **sarcomes, hémopathies,** tumeurs **cérébrales, corticosurrénales**

### Syndrôme HDGC

- ❑ Risques tumoraux : **cancer gastrique** type diffus, cancer sein 40% (type lobulaire), cancer colon

## SURVEILLER LES FEMMES A HAUT RISQUE DU CANCER DU SEIN

### Recommandations de la HAS

#### Les recommandations de la HAS concernent :

- ❑ Les **femmes ayant un antécédent familial de cancer du sein avec score d'Eisinger ≥ 3**

ET

- ❑ La recherche de mutation non informative au niveau familial OU recherche non réalisée (en cas de décès ou du refus de la personne concernée).

La HAS recommande que l'**onco-généticien évalue le niveau de risque personnel de cancer du sein** au vu de l'arbre généalogique et de l'âge de la patiente.

### Recommandations de la HAS (suite)

Phénotype	Score d'Eisinger
Femme : cancer sein	
Avant 30 ans	4
30-39	3
40-49	2
50-60	1
Homme : cancer sein	4
Cancer de l'ovaire	3

#### En cas de risque très élevé :

La HAS recommande que soit proposée, chez les femmes atteintes et chez leurs apparentées au premier degré et leurs nièces par un frère, une surveillance mammaire **identique à celle réalisée chez les femmes ayant une mutation BRCA**.

- ❑ A partir de 20 ans examen clinique tous les 6 mois
- ❑ A partir de 30 ans IRM/mammo/écho annuelle (en 1<sup>ère</sup> partie du cycle ; sur une période n'excédant pas 2 mois)

#### En cas de risque élevé :

La HAS recommande de débiter la surveillance radiologique **5 ans avant** l'âge du diagnostic de cancer du sein le plus jeune, chez les apparentées au premier degré et les nièces par un frère des personnes ayant développé un cancer du sein.

- ❑ A partir de 20 ans examen clinique annuel
- ❑ A partir de 40 ans mammo/écho annuelle
- ❑ Si nécessaire commencer avant 40 ans discuter une IRM
- ❑ A partir de 50 ans mammo/écho tous les 2 ans

## CANCER DE L'OVAIRE

- ❑ Demander une consultation d'oncogénétique pour tout cancer de l'ovaire <70ans.
- ❑ Demander un test MSI pour tout cancer de l'ovaire <60ans.
- ❑ Demander une consultation pour les enfants si la patiente est décédée.

## CANCER DE L'ENDOMETRE

- ❑ Demander un test MSI pour tout cancer de l'endomètre <60ans.
- ❑ Demander une consultation génétique si :
  - Test MSI
  - Antécédent personnel/familial de cancer du spectre de Lynch sans limite d'âge : colon-rectum, ovaire, estomac (type intestinal), voies biliaires, voies rénales excrétrices.

## EN PRATIQUE

### Accès à une consultation d'oncogénétique

#### Institut de cancérologie Marseille Provence

- ❖ Lundi après-midi avec le Dr Olschwang
- ❖ Prise de RDV au 04 91 17 15 26

#### Institut de cancérologie Les Peupliers, Paris

- ❖ Mardi après-midi avec le Dr Cusin
- ❖ Prise de RDV au 01 44 16 53 77

#### Institut de cancérologie Paris Sud

- ❖ Mardi matin tous les 15 jours avec le Dr Cusin
- ❖ Prise de RDV 01 47 74 42 73

#### Institut de cancérologie Jean Mermoz, Lyon

- ❖ Jeudi matin, avec le Dr Olschwang
- ❖ Prise de RDV au 04 37 53 87 77

#### Institut de cancérologie Lille Métropole

- ❖ Lundi après-midi tous les 15 jours avec le Dr Cusin
- ❖ Prise de RDV au 03 20 99 56 90

#### Institut de cancérologie de l'Artois, Arras Les Bonnettes / Institut du sein Nord Artois, Saint Amé

- ❖ Lundi après-midi tous les 15 jours avec le Dr Cusin
- ❖ Prise de RDV au 03 21 15 44 02

#### Institut du sein Drôme Ardèche

- ❖ Jeudi après-midi, tous les 15 jours avec le Dr Olschwang
- ❖ Prise de RDV au 04 75 82 31 83

*Destiné aux radiologues, oncologues et chirurgiens spécialisés en sénologie et gynécologie*

## PREDISPOSITION HEREDITAIRE AUX CANCERS DU SEIN, DE L'OVAIRE, DE L'ENDOMETRE

### Quand suspecter une forme héréditaire ?

- ❖ Plusieurs cancers d'un même type ou du même spectre dans une branche familiale
- ❖ Atteintes multiples chez un patient
- ❖ Diagnostic à un âge inhabituel